**SÍNDROME DE FATCO: UMA REVISÃO DE LITERATURA**

Vanessa Soares Andrade Moraes1; Cristina Touguinha Neves Medina 2; Maria Teresinha de Oliveira Cardoso 3.

Discente de graduação em medicina da Universidade Católica de Brasília1, Discente do programa de pós-graduação em Ciências Genômicas e Biotecnologia da Universidade Católica de Brasília2, Docente da Universidade Católica de Brasília e coordenadora de doenças raras/SES 3.

**RESUMO**

INTRODUÇÃO: A Síndrome de FATCO (Aplasia Fibular, Campomelia Tibial e Oligossindactilia) é uma doença rara caracterizada por um conjunto de malformações esqueléticas. É classificada como uma disostose por acometer um grupo específico de ossos no período da blastogênese. As características clínicas são as responsáveis por formar o acrônimo. As causas genéticas e seus mecanismos de herança ainda são desconhecidos. OBJETIVO: Tem-se por objetivo reunir estudos primários sobre a síndrome de FATCO para possibilitar a melhor compreensão e aprofundamento da temática, e a identificação de suas características clínicas e genéticas. MÉTODOS: Levantamento bibliográfico nas bases de dados Pubmed e Google acadêmico com os descritores: “síndrome de FATCO”, “Fibular aplasia” e “﻿tibial campomelia and oligosyndactyly” sem restrição de período, resultando na análise de 11 textos científicos. RESULTADOS: O primeiro relato da síndrome de FATCO ocorreu em 1981 por Hecht and Scott, mas só foi proposta em 2005 por Courtens et.al., que descreveram as características clínicas: aplasia fibular, campomelia tibial e oligossindactilia, mas hipoplasia fibular, foi descrita como variação da síndrome. A aplasia fibular é uma malformação rara, mas é a mais comum entre os ossos longos e, quando faz parte de uma síndrome, pode estar associada a deficiência focal da parte proximal do fémur e à anomalias digitais distais e/ou dedos do pé, podendo sua causa ser genética ou não genética. Não se identificou ainda o gene ou a região genética acometida e os casos podem ser considerados esporádicos ou com penetrância incompleta; sendo que já foram propostos, mecanismos de herança autossômica dominante ou ligada ao X . Os genes *WNT7A*, *WNT10B* e ﻿*TP63* foram analisados em relatos prévios, mas nenhuma mutação foi encontrada. Assim, o diagnóstico se baseia nos achados físicos e radiológicos e o quadro clínico deverá ser diferenciado de outras síndromes com expressões clínicas semelhantes, causada por genes específicos, como a síndrome de Fuhrmann decorrente de mutação no gene *WNT7A*, ou síndrome FFU (Femur-Fibula-Ulna) que cursa com alterações no fêmur e na ulna. CONCLUSÕES: Como a causa genética ainda não é conhecida, a realização do sequenciamento de exoma ou do genoma serão necessários para investigação do gene causador, possibilitando, dessa forma, fornecer maiores informações para os familiares, auxiliar na busca de formas de tratamentos e favorecer o aconselhamento genético.

Palavras-chave: Síndrome, FATCO, Revisão

REFERÊNCIAS

BIEGANSKI, Tadeusz *et al*. **Three New Patients With FATCO: Fibular Agenesis With Ectrodactyly**. Disponível em: https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/22628253/. Acesso em: 12 de abril de 2021.

COURTENS, Winnie *et al*. **Fibular aplasia, tibial campomelia, and oligosyndactyly in a male newborn infant: a case report and review of the literature.** Disponível em: https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/15754355/. Acesso em: 9 de fev. 2021

EKBOTE, Alka V.; DANDA, Sumita. **A case report of fibular aplasia, tibial campomelia, and oligosyndactyly (FATCO) syndrome associated with Klinefelter syndrome and review of the literature**. Disponível em: https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/21965580/#affiliation-1. Acesso em: 9 de abril de 2021.

GOYAL, Navendu *et al*. **FATCO Syndrome Variant - Fibular Hypoplasia, Tibial Campomelia and Oligosyndactyly –– A Case Report.** Disponível em: https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/25386471/. Acesso em: 11 de abril de 2021.

GUTIÉRREZ, Mónica D'Amato; DÍAZ, Felipe A Palacio. **Reporte de caso de síndrome FATCO: aplasia fibular, campomelia de tibia y oligosindactilia**. Disponível em: https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/27164350/. Acesso em: 9 de abril de 2021.

﻿KARAMAN, A; KAHVECI, H. **A male newborn infant with FACTO syndrome (fibular aplasia, tibial campomelia and oligodactyly): A case report**. Disponível em: https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/20964118/. Acesso em: 12 de abril de 2021

KITAOKA, Taichi *et al*. **A Japanese Male Patient with ‘Fibular Aplasia, Tibial Campomelia and Oligodactyly’: An Additional Case Report.** Disponível em: https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/23926365/ . Acesso em: 12 abril 2021

SMETS, Gitte; VANKAN, Yoeri; DEMEYERE, Annick. **A Female Newborn Infant with FATCO Syndrome Variant (Fibular Hypoplasia, Tibial Campomelia, Oligosyndactyly) - A Case Report**. Disponível em: https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/30151452/. Acesso em 9 de abril de 2021.

SMETS, Gitte; VANKAN, Yoeri; DEMEYERE, Annick. **A Female Newborn Infant with FATCO Syndrome Variant (Fibular Hypoplasia, Tibial Campomelia, Oligosyndactyly) - A Case Report**. Disponível em: https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/30151452/. Acesso em 16 de fev. 2021

TELLES, Jorge; PIRES, Pedro. **Displasia esquelética**. Disponível em: https://www.researchgate.net/publication/303190460\_DISPLASIA\_ESQUELETICA. Acesso em: 9 de abril de 2021.